



PreviGene[®]
Test de dépistage de porteurs
de maladies génétiques

PreviGene® est un test génétique de **dépistage d'individus porteurs de maladies génétiques héréditaires.**

Il permet d'évaluer le risque pour un couple d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique grave. Ce test vise à mieux informer les futurs parents et à leur proposer des options adaptées à leur projet familial.



Qu'est-ce qu'un test de porteurs ?

Le dépistage des porteurs est un test génétique qui permet d'identifier les personnes susceptibles de transmettre une maladie génétique grave à leurs enfants. Une personne dite « porteuse » a une copie normale et une copie « mutée » (c'est-à-dire défectueuse) d'un gène responsable d'une maladie récessive. Elle n'est pas atteinte elle-même, mais peut transmettre la mutation à sa descendance : si les deux membres d'un couple sont porteurs d'une mutation dans le même gène, il existe un risque que leur enfant hérite des deux copies mutées et développe la maladie.

Grâce aux avancées technologiques, il est désormais possible de **détecter ces mutations chez une personne** et de préciser le risque pour un couple d'avoir un enfant atteint.

Quel est le risque d'avoir un enfant atteint de l'une de ces maladies ?

Chaque maladie génétique testée par **PreviGene®** est rare, mais ensemble, elles concernent un nombre important de patients. Plus d'un enfant sur 200 est atteint de l'une de ces maladies^{1,2}.

Ainsi, il est estimé que **2 à 3% des couples sont à risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique récessive, souvent sans le savoir**².

Ce risque augmente lorsque les deux parents ont un lien de parenté.



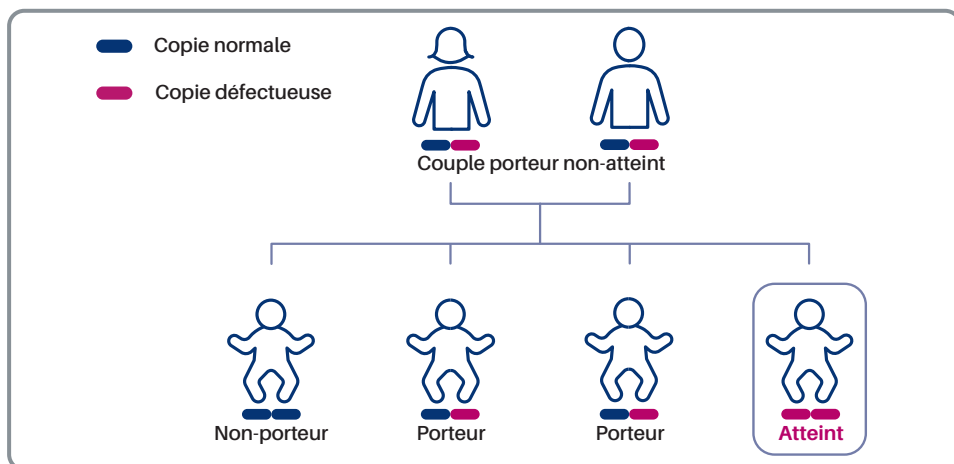
Le test **PreviGene®** proposé par Medigenome permet de **dépister plus de 450 maladies génétiques graves**, autosomiques récessives ou liées à l’X*, incluant les plus fréquentes (c’est-à-dire pour lesquelles plus d’une personne sur 200 est porteuse).

* Les maladies liées à l’X ne sont dépistées que chez les femmes. Le panel de gènes testés inclut notamment ceux recommandés par le Collège américain de médecine génétique et génomique³.

Maladies autosomiques récessives

Tout individu hérite de deux copies de chaque gène : une copie maternelle et une copie paternelle. Les maladies autosomiques récessives se manifestent lorsqu’un individu hérite de mutations sur chacune des copies parentales d’un gène donné.

Le risque d’avoir un enfant atteint dépend du hasard de la rencontre entre deux partenaires porteurs d’une mutation dans le même gène. Si au sein d’un couple, les deux partenaires **sont porteurs de mutations sur le même gène**, il existe **une probabilité de 1/4 à chaque grossesse, soit 25%, d’avoir un enfant atteint** de la maladie en question.

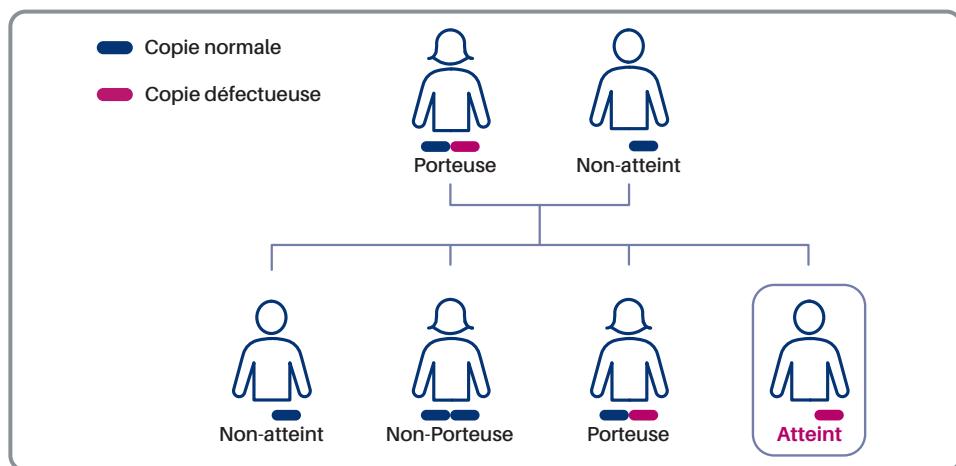


Exemples de maladies autosomiques récessives testées par **PreviGene®** : mucoviscidose, amyotrophie spinale, drépanocytose, maladie de Tay-Sachs.

Maladies liées à l’X

Certaines maladies génétiques sont causées par les mutations d’un gène du chromosome X. En général, ces maladies liées à l’X se manifestent principalement chez les hommes, qui ne possèdent qu’un seul chromosome X, l’autre chromosome sexuel étant le chromosome Y.

Les femmes ayant deux copies du chromosome X, lorsqu’elles portent une copie défectueuse et une copie normale du gène, elles ne sont généralement pas atteintes de la maladie. **Une femme porteuse a une probabilité à chaque grossesse de 1/2, soit 50%, d’avoir un garçon atteint et de 1/2, soit 50%, d’avoir une fille porteuse** de la maladie en question.



Exemples de maladies liées à l’X testées par **PreviGene®** : syndrome de l’X fragile, dystrophie musculaire de Duchenne, hémophilie.

La liste des gènes testés par PreviGene® est disponible ici :



A qui s'adresse ce test ?

Ces tests de porteurs sont recommandés⁴ à toutes les personnes qui :

- Ont un projet parental ;
- Ont une grossesse en cours ;
- Contribuent biologiquement à une grossesse (donneurs de sperme ou d'ovocytes).

Pour un couple, le test est idéalement réalisé en parallèle chez les deux partenaires, en tout temps, de préférence avant la conception ou en début de grossesse. Il peut aussi être réalisé individuellement en cas de recours à un don de gamètes.

Comment fonctionne ce test ?

Le test **PreviGene**[®] est réalisé après une prise de sang, à partir de laquelle l'ADN est extrait. Celui-ci est ensuite analysé par séquençage à haut-débit, une technologie qui permet d'examiner simultanément un grand nombre de gènes. Les résultats sont disponibles sous un délai de 4 à 6 semaines.

Qui peut prescrire ce test et transmettre les résultats ?

PreviGene[®] est un test génétique, encadré selon la loi Suisse sur les analyses génétiques (Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine - LAGH)⁵. Il doit donc être prescrit par un médecin (gynécologue, médecin généraliste, médecin généticien, autre spécialiste) après conseil génétique, c'est-à-dire explication concernant ses implications et limites. Le résultat sera transmis par le médecin ayant prescrit l'analyse.

En cas d'identification d'un couple à haut risque d'avoir un enfant atteint pour l'une des pathologies testées, ou pour toutes questions relatives au test **PreviGene**[®], les médecins généticiens de Medigenome se tiennent à disposition.



Quels sont les bénéfices du test ?

La connaissance d'un risque accru de maladie chez un futur enfant permet au couple d'envisager différentes options pour son projet parental :

- **Le diagnostic prénatal**, qui permet la recherche, chez le fœtus, des variants identifiés préalablement par **PreviGene®** à partir d'une choriocentèse ou d'une amniocentèse.
- **Le diagnostic préimplantatoire**, après fécondation *in vitro*, qui permet de tester les embryons avant l'implantation.
- Pour les couples **qui souhaitent poursuivre leur projet familial** sans test durant la grossesse ou procréation médicalement assistée, cette information permet de se préparer à l'éventualité d'accueillir un bébé avec des besoins particuliers.

Quelles en sont les limites ?

Un résultat négatif **diminue** mais **n'exclut pas complètement** le risque qu'un enfant du couple soit atteint d'une maladie génétique :

- Seules les maladies récessives ou liées à l'X les plus sévères, y compris les plus fréquentes, sont testées.
- L'analyse sur les gènes testés ne permet pas de dépister l'ensemble des mutations de manière exhaustive (certains variants se trouvent hors des régions de l'ADN testées et les variants de signification clinique incertaine ne sont pas rapportés).
- Certaines maladies génétiques peuvent survenir de manière nouvelle chez l'enfant, et ne sont donc pas détectables chez les parents.

Ce test est-il pris en charge par l'assurance maladie ?

Non, cette analyse n'est pas prise en charge par l'Assurance Maladie de base (LAMal). Elle reste donc entièrement à la charge des patients.

Contactez votre médecin pour plus d'informations.

Références :

¹ Baird et al., 1988, Genetic disorders in children and young adults: a population study;

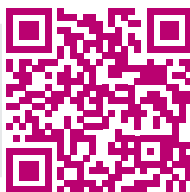
² Westemeyer et al., 2020, Clinical experience with carrier screening in a general population: support for a comprehensive pan-ethnic approach;

³ Gregg et al., ACMG, 2021, Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the ACMG;

⁴ Sagaser et al., 2023, Expanded carrier screening for reproductive risk assessment: An evidence-based practice guideline from the National Society of Genetic Counselors;

⁵ fedlex.admin.ch/eli/cc/2007/131/fr.

PreviGene[®],
découvrir aujourd'hui
pour prendre soin de demain



medigenome

Swiss Institute of Genomic Medicine

Rue Viollier 4
CH-1207 Genève
☎ +41 22 707 48 90
✉ info@medigenome.ch

www.medigenome.ch

Medigenome est membre du réseau de laboratoires de proximité Sonic Suisse